·流行病学研究·

1990—2021 年全球先天性心脏缺陷疾病负担变化情况及未来趋势预测研究

张冰清[1]，王忠凯[1]，吴长勇[1]，孙煌[1]，李锐洁[1]，
刘文洁[1]，骆怡哗[1]，郑丽慧[1]，彭云珠[2*]

1.650000 云南省昆明市，昆明医科大学第一附属医院心脏内一科
2.650000 云南省昆明市，云南大学附属医院 云南省第二人民医院心血管病中心
*通信作者：彭云珠，主任医师/博士生导师；E-mail：pengyunzhu0308@163.com
张冰清与王忠凯为共同第一作者

【摘要】 **背景** 先天性心脏缺陷是一种常见的先天性畸形，是发达国家和发展中国家 5 岁以下出生缺陷儿童死亡的主要原因。目前先天性心脏缺陷仍是全球健康的巨大挑战，同时存在明显的地区差异和健康不平等问题，疾病的生命周期管理尚有进步空间，因此需要全面评估先天性心脏缺陷疾病负担以制定针对性的防治策略。**目的** 探究 1990—2021 年先天性心脏缺陷疾病负担变化，并预测至 2050 年的发展趋势，为制定相关政策和措施提供参考，并有望为实现 2030 年可持续发展目标提供借鉴。**方法** 利用 2021 年全球疾病负担数据库（GBD 2021），统计和分析全球、21 个区域和 204 个国家先天性心脏缺陷患病、死亡、伤残调整寿命年（DALYs）及伤残损失寿命年（YLDs）的数量和标化率，结合相关性分析、健康不平等分析及前沿分析法进一步综合描述先天性心脏缺陷的疾病负担及变化趋势，并采用贝叶斯年龄-时期-队列模型预测 2022—2050 年疾病负担情况。**结果** 2021 年全球先天性心脏缺陷标化患病、死亡、DALYs 和 YLDs 率分别为 210.70/10 万、3.86/10 万、345.24/10 万和 14.25/10 万，1990—2021 年其估计的平均年度变化百分比（AAPC）分别为 0.02%、-2.53%、-2.48% 和 0.11%；1990—2021 年，低社会人口学指数（SDI）地区的标化死亡、DALYs 率最高，而高 SDI 地区的标化患病、YLDs 率最高。SDI 与先天性心脏缺陷的标化患病率（ρ=0.45，P<0.001）和标化 YLDs 率（ρ=0.71，P<0.001）呈正相关。相反，SDI 与先天性心脏缺陷的标化死亡率、DALYs 率呈负相关（ρ 值均为 -0.54，P 值均 <0.001）。1990—2021 年先天性心脏缺陷的绝对健康不平等有所下降，但相对健康不平等却有所增加；预测到 2050 年，全球先天性心脏缺陷标化患病、死亡、DALYs、YLDs 率将分别达到 218.24/10 万、0.91/10 万、118.48/10 万、14.73/10 万。**结论** 1990—2021 年，全球先天性心脏缺陷疾病负担呈下降趋势，并且地区的负担随着 SDI 的增加而下降。

【关键词】 心血管疾病；先天性心脏缺陷；全球疾病负担；趋势分析；健康不平等分析；预测模型
【中图分类号】 R 541.1 【文献标识码】 A DOI：10.12114/j.issn.1007-9572.2024.0640

Changes and Trend Prediction in the Global Burden of Congenital Heart Defects，1990-2021

ZHANG Bingqing[1]，WANG Zhongkai[1]，WU Changyong[1]，SUN Huang[1]，LI Ruijie[1]，LIU Wenjie[1]，LUO Yihua[1]，ZHENG Lihui[1]，PENG Yunzhu[2]*

1.Department of Cardiology，the First Affiliated Hospital of Kunming Medical University，Kunming 650000，China
2.Center of Cardiovascular Disease，Affiliated Hospital of Yunnan University，Second People's Hospital of Yunnan Province，Kunming 650000，China
**Corresponding author：PENG Yunzhu，Chief physician/Doctoral supervisor；E-mail：pengyunzhu0308@163.com*
ZHANG Bingqing and WANG Zhongkai are the co-first authors

基金项目：国家自然科学基金项目（82160439）；云南省高层次人才培养支持计划“名医专项”项目（RLMY20200001）；云南省卫生健康委员会医学领军人才培养计划项目（L-2019026）；云南省心脑血管疾病临床医学中心（ZX2019-03-01）

引用本文：张冰清，王忠凯，吴长勇，等. 1990—2021 年全球先天性心脏缺陷疾病负担变化情况及未来趋势预测研究[J]. 中国全科医学，2025. DOI：10.12114/j.issn.1007-9572.2024.0640.［Epub ahead of print］［www.chinagp.net］

ZHANG B Q，WANG Z K，WU C Y，et al. Changes and trend prediction in the global burden of congenital heart defects，1990-2021［J］. Chinese General Practice，2025.［Epub ahead of print］

【Abstract】 **Background** Congenital heart defects are a common congenital malformation，which is the main cause of death in children under 5 years old with birth defects in developed and developing countries. At present，congenital heart defects are still a huge challenge to global health. At the same time，there are obvious regional differences and health inequalities. There is still room for improvement in the life cycle management of diseases. Therefore，a comprehensive assessment of the burden of congenital heart defects is needed to develop targeted prevention and treatment strategies. **Objective** To explore the changes in the burden of congenital heart defects from 1990 to 2021 and predict the development trend by 2050，so as to provide reference for formulating relevant policies and measures，and is expected to provide reference for achieving the 2030 Sustainable Development Goals. **Methods** Using the 2021 Global Burden of Disease Database（GBD 2021），the number and standardized rate of prevalence，deaths，disability adjusted life years and years lived with disability of congenital heart defects in the world，21 regions and 204 countries were counted and analyzed. Correlation analysis，health inequality analysis and frontier analysis were combined to further comprehensively describe the disease burden and change trend of congenital heart defects，and the Bayes age-period-cohort model was used to predict the annual disease burden from 2022 to 2050. **Results** The standardized rate of prevalence，deaths，DALYs and YLDs of congenital heart defects in 2021 were 210.70/100 000，3.86/100 000，345.24/100 000 and 14.25/100 000，respectively. The corresponding estimated average annual percentage change（AAPC）from 1990 to 2021 were 0.02%，-2.53%，-2.48% and 0.11%，respectively.From 1990 to 2021，the standardized rate of deaths and DALYs were the highest in the low socio-demographic index（SDI）region，while the standardized rate of prevalence and YLDs were the highest in the high SDI region. SDI was positively correlated with the standardized rate of prevalence（ρ =0.45，P<0.001）and YLDs（ρ =0.71，P<0.001）of congenital heart defects. On the contrary，SDI was negatively correlated with standardized rate of deaths and DALYs of congenital heart defects（ρ =-0.54，P<0.001）. From 1990 to 2021，the absolute health inequality of congenital heart defects decreased，but the relative health inequality increased. It is predicted that by 2050，the global standardized rate of prevalence，deaths，DALYs and YLDs of congenital heart defects will reach 218.24/100 000，0.91/100 000，118.48/100 000 and 14.73/100 000 respectively. **Conclusion** From 1990 to 2021，the global burden of congenital heart defects showed a downward trend，and the regional burden decreased with the increase of SDI.

【Key words】 Cardiovascular diseases；Congenital heart defects；Global burden of disease；Trend analysis；Health inequalities analysis；Prediction model

先天性心脏缺陷（congenital heart defects）是指心脏或大血管在结构上的发育异常[1]。得益于医疗技术迅速发展，先天性心脏缺陷的生存率不断增加，有研究表明超过 90% 的先天性心脏缺陷儿童能生存至成年[2]。LIU 等[3]对 1970—2017 年的 260 项研究进行了系统分析，发现全球先天性心脏缺陷患病率呈上升趋势，约每 5 年增加 10%。此外，先天性心脏缺陷也带来了沉重的经济负担，一项 2017 年的美国横断面研究显示，近 50% 的先天性心脏缺陷儿童家庭因医疗费用而面临经济困难，其中 17% 的家庭不能全额支付医疗费用[4]。NICHOLAS 等[5]利用 2019 年全球疾病负担数据库（Global Burden of Disease，Injuries，and Risk Factors Study，GBD 2019）的数据指出，全球 5 岁以下儿童的死亡原因中，先天性出生缺陷占 9.4%。鉴于先天性心脏缺陷是儿童非传染性疾病死亡的重要原因，对其流行病学变化进行全面系统分析，有利于推动实现可持续发展目标 3.2，该目标旨在到 2030 年将 5 岁以下儿童死亡率降至每 1 000 例活产 25 例以下[5]。

MEGHAN 等[6]通过 GBD 2017 研究发现，全球先天性心脏缺陷死亡率随着社会人口指数（socio-demographic index，SDI）的增加而下降，而患病率随时间或 SDI 无明显变化，然而，但未对不同国家和地区的疾病负担程度进行解析。ZHANHAO 等[7]利用 GBD 2019 分析了先天性心脏缺陷死亡率的年龄、时期和队列趋势变化，结果显示，尽管全球先天性心脏缺陷死亡率总体呈下降趋势，但其仍是 20 岁以下人群非传染性疾病死亡的主要原因，且各国之间的差距在扩大。然而，目前尚未报道通过最新的 GBD 2021 分析先天性心脏缺陷的疾病负担。因此，本研究旨在通过先天性心脏缺陷的患病、死亡、伤残调整寿命年（disability adjusted life years，DALYs）和伤残损失寿命年（years lived with disability，YLDs）等指标，综合阐述先天性心脏缺陷疾病负担与 SDI 相关性，并评估不同国家和地区的差异，为实现最佳健康目标及先天性心脏缺陷预防控制提供科学依据。

1 资料与方法

1.1 数据来源

本研究数据来源于 GBD 2021（https://vizhub.healthdata.org），该数据库包括 204 个国家及 811 个国家子地区的 371 种疾病和伤害导致的健康损失数据[8]。本研究选取了 1990—2021 年先天性心脏缺陷患病、死

亡、DALYs 和 YLDs 相关数据进行分析，GBD 将病因分为 4 级，先天性心脏缺陷被归类为 4 级疾病。DALYs 是疾病负担的一种衡量标准，用因健康状况不佳、残疾或早死而损失的年数来表示。SDI 是一个国家或地区发展状况的综合指标，GDB 2021 将 204 个国家和 21 个地区划分为 5 个类别，即低、低中、中、中高和高 SDI[9]。

1.2 统计学方法

为消除不同人群年龄分布差异对分析结果的影响，本研究首先采用直接法进行年龄标准化处理。具体方法参照 GBD 2021 报告提供的世界标准人口年龄结构，计算公式为：标化率 = Σ（各年龄组发生率 × 标准人群对应年龄组比例）[10]。

在完成年龄标准化处理后，进一步采用 Joinpoint 回归分析模型对标准化指标进行趋势分析。该方法通过最优拟合模型对率值进行对数变换，计算平均年度变化百分比（AAPC）及其 95% 置信区间（95%*CI*）。其中，AAPC=（$e_{\beta-1}$）×100%（β 为对数线性模型 lny=βx 的回归系数），并基于二项式近似计算标准误[11]，趋势判断标准为：当 AAPC 的 95%*CI*>0 时提示上升趋势，<0 时提示下降趋势，包含 0 时则视为趋势稳定。

为深入解析社会发展水平与疾病负担的关联机制，本研究构建双维度分析框架：首先采用 Spearman 秩相关分析揭示社会人口指数（SDI）与各标准化率值的关联强度，以 ρ 值量化相关性[12]。

在明确现状趋势与影响因素的基础上，本研究通过前沿分析法评估疾病负担的优化空间。基于 SDI 构建的最优实践边界，计算各国或地区观测值与理论最优值的“有效差异”，各国或地区所代表的点与边界的距离被称为“有效差异”，代表一个国家或地区在给定其 SDI 的情况下，观察到的疾病负担与潜在可实现的最低疾病负担之间的差距；该指标反映特定社会人口条件下通过资源配置优化可实现的疾病负担缩减潜力[13]。

为系统评估健康公平性，本研究整合两类互补指标：（1）不平等斜率指数——直接度量 SDI 极端群体间的绝对负担差异，正值表示高 SDI 国家负担聚集，负值指向低 SDI 国家负担突出，其绝对值与不平等程度正相关；（2）集中指数——通过 Lorenz 浓度曲线积分计算（区间为 -1~1），负值表明健康负担向低 SDI 国家集中，绝对值大小反映社会分层中的不公平程度[14]。两类指标从绝对差异与相对分布两个维度构建综合评价体系。

构建贝叶斯年龄 - 时期 - 队列模型对 2022—2050 年先天性心脏缺陷的患病、死亡、DALYs、YLDs 数及标化率进行预测，通过融合先验信息与样本数据生成参数后验分布，提供包含 95% 的不确定区间（uncertainty interval，UI）的估计结果。该模型特别适用于处理具有时序依赖性和人口结构变异的数据，可有效控制估计误差。所有分析均通过 R 语言（4.3.3 版本）实现，以 *P*<0.05 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 1990—2021 年全球、国家及地区层面先天性心脏缺陷疾病负担

1990—2021 年全球先天性心脏缺陷的疾病负担呈下降趋势，其 2021 年患病、死亡、DALYs、YLDs 数分别为 1 577 万（95%UI=1 404.12 万 ~1 738.95 万）、25 万（95%UI=20.78 万 ~30.41 万）、2 231 万人年（95%UI=1 869.61 万人年 ~2 721.37 万人年）和 104 万人年（95%UI=59.81 万人年 ~160.87 万人年），较 1990 年的变化率分别为 33.83%、-52.58%、-52.35%、31.02%。同时，2021 年先天性心脏缺陷的标化患病、死亡、DALYs、YLDs 率分别为 210.70/10 万（95%UI=187.92/10 万 ~232.48/10 万）、3.86/10 万（95%UI=3.19/10 万 ~4.70/10 万）、345.24/10 万（95%UI=288.34/10 万 ~422.16/10 万）和 14.25/10 万（95%UI=8.27/10 万 ~21.88/10 万），对应的 1990—2021 年 AAPC 分别为 0.02%（95%*CI*=0.01%~0.02%）、-2.53%（95%*CI*=-2.56%~-2.50%）、-2.48%（95%*CI*=-2.51%~-2.46%）和 0.11%（95%*CI*=0.09%~0.12%）。其中，2021 年全球男性死亡、DALYs、YLDs 数均高于女性，见附表（附表请扫描文章二维码查看），男 : 女的死亡、DALYs、YLDs 数分别为 1.26 : 1、1.26 : 1 和 1.05 : 1；相反，全球女性标化患病率约为男性的 1.06 倍。

1990—2021 年，5 个 SDI 地区的标化死亡率和 DALYs 率均呈现下降趋势。具体来看，过去 32 年间，低 SDI 地区的标化死亡、DALYs 率最高，而高 SDI 地区的标化患病、YLDs 率最高；在这期间，高 - 中 SDI 地区的标化死亡、DALYs 率下降幅度最大，AAPC 分别为 -4.33%（95%*CI*=-4.51%~-4.14%）和 -4.25%（95%*CI*=-4.42%~-4.08%）。对于标化患病、YLDs 率而言，除了高 SDI 地区有所下降外，其余 SDI 地区均呈上升趋势（表 1）。

2021 年，21 个 GBD 展示的地区中先天性心脏缺陷的标化患病、死亡、DALYs、YLDs 率最高的分别为高收入亚太地区、大洋洲地区、大洋洲地区、西欧地区，表明这些地区的先天性心脏缺陷病负担较重，而最低的分别为拉丁美洲南部、高收入亚太地区、澳大拉西亚、东撒哈拉以南非洲地区。在过去 32 年全球的先天性心脏缺陷疾病负担整体下降的背景下，大多数地区的疾病负担也呈下降趋势，其中标化死亡、DALYs 率均以高收入亚太地区的下降幅度最大，其 AAPC 分别为 -4.98%（95%*CI*=-5.35%~-4.62%）、-4.50%（95%*CI*=-

4.81%~–4.19%），然而，中亚地区是唯一呈上升趋势的地区。值得关注的是，尽管先天性心脏缺陷的疾病负担整体是下降的，但大多地区的标化患病、YLDs率仍在上升，其中东亚地区的标化YLDs率上升幅度最大，其AAPC为0.46%（95%*CI*=0.44%~0.48%），拉丁美洲南部的标化患病率上升幅度最大，其AAPC为0.20%（95%*CI*=0.17%~0.22%）（表1）。

2021年，204个国家中先天性心脏缺陷的标化患病、死亡、DALYs、YLDs率最高的分别为奥地利、阿富汗、阿富汗、亚美尼亚，而最低的分别为格陵兰岛、圣马力诺、圣马力诺、埃塞俄比亚。在过去32年中，93.63%国家的标化死亡、DALYs率呈下降趋势，其中标化死亡和DALYs率以爱沙尼亚和白俄罗斯的下降幅度最大。同时，72.55%国家的标化患病率表现出上升趋势，而80.00%国家的标化YLDs率表现为上升趋势，见附表。

2.2 SDI与先天性心脏缺陷的相关性

SDI与先天性心脏缺陷的标化患病率（ρ=0.45，P<0.001）和标化YLDs率（ρ=0.71，P<0.001）呈正相关。相反，SDI与先天性心脏缺陷的标化死亡率、DALYs率呈负相关（ρ值分别为–0.54，P值均<0.001）。值得注意的是，先天性心脏缺陷标化死亡率和DALYs率随SDI的增加，先呈现上升趋势并达到峰值，之后逐渐降

表1 1990—2021年全球、SDI水平和区域水平先天性心脏缺陷疾病的年龄标准化患病率、死亡率、DALYs率、YLDs率和AAPC

Table 1 Age-standardized rate of prevalence and deaths and DALYs and YLDs and AAPC of congenital heart defects at global, SDI levels and regional levels, 1990–2021

项目	标准化患病率			标准化死亡率		
	1990年（1/10万）	2021年（1/10万）	AAPC（95%*CI*）（%）	1990年（1/10万）	2021年（1/10万）	AAPC（95%*CI*）（%）
全球	209.53（186.40~231.49）	210.70（187.92~232.48）	0.02（0.01~0.02）	8.51（5.01~10.90）	3.86（3.19~4.70）	–2.53（–2.56~–2.50）
性别						
女性	214.38（190.76~236.98）	217.20（193.26~240.16）	0.04（0.03~0.05）	7.43（4.16~9.56）	3.51（2.74~4.29）	–2.41（–2.47~–2.34）
男性	204.52（181.66~226.41）	204.17（181.75~225.77）	–0.01（–0.01~0.00）	9.51（5.14~13.24）	4.18（3.31~5.42）	–2.62（–2.65~–2.59）
SDI水平						
高SDI	250.69（226.85~272.64）	246.92（222.72~271.28）	–0.04（–0.06~–0.03）	3.69（3.20~4.00）	1.05（0.90~1.24）	–3.97（–4.09~–3.84）
高–中SDI	214.42（191.08~238.22）	219.08（195.74~242.45）	0.07（0.03~0.11）	8.87（6.28~10.91）	2.25（1.87~2.65）	–4.33（–4.51~–4.14）
中SDI	198.86（176.11~220.09）	205.81（183.42~226.82）	0.11（0.10~0.12）	8.72（5.55~11.52）	3.20（2.68~3.87）	–3.19（–3.35~–3.04）
低–中SDI	191.75（169.02~213.02）	196.90（174.96~218.65）	0.09（0.06~0.11）	9.03（4.90~12.21）	4.29（3.39~5.34）	–2.41（–2.52~–2.30）
低SDI	190.00（168.27~212.22）	194.17（171.51~216.06）	0.07（0.05~0.08）	9.80（3.74~14.28）	5.53（4.02~7.44）	–1.80（–1.90~–1.71）
地区						
安第斯拉丁美洲	198.93（178.84~218.61）	204.30（184.87~222.81）	0.08（0.05~0.11）	9.87（5.42~12.77）	4.05（3.07~5.19）	–2.83（–3.07~–2.59）
澳大拉西亚	184.93（165.37~204.46）	188.81（168.82~209.44）	0.07（0.05~0.10）	2.08（1.93~2.27）	0.79（0.64~0.96）	–3.08（–3.25~–2.90）
加勒比海	201.85（180.58~222.77）	197.77（177.33~218.64）	–0.07（–0.07~–0.06）	9.84（7.42~12.17）	6.72（4.20~11.34）	–1.23（–1.43~–1.03）
中亚	294.09（258.24~329.31）	306.00（271.06~340.42）	0.12（0.07~0.18）	4.61（4.02~5.20）	4.68（3.72~5.74）	0.03（–0.40~0.45）
欧洲中部	209.15（187.38~232.28）	213.81（191.78~238.39）	0.07（0.04~0.09）	5.97（5.14~6.63）	1.49（1.22~1.74）	–4.37（–4.85~–3.88）
中拉丁美洲	230.64（206.85~253.79）	242.43（218.57~266.16）	0.17（0.14~0.20）	5.37（4.76~6.07）	4.39（3.43~5.54）	–0.68（–0.93~–0.42）
撒哈拉以南非洲中部	204.54（181.03~230.38）	204.18（179.19~228.50）	–0.01（–0.03~0.01）	7.10（2.34~12.78）	3.24（2.03~5.27）	–2.49（–2.57~–2.41）
东亚	189.43（166.35~210.34）	195.80（173.55~216.60）	0.11（0.10~0.11）	10.98（7.01~15.14）	2.71（2.15~3.45）	–4.47（–4.72~–4.23）
东欧	225.70（201.42~250.65）	225.83（202.08~251.20）	0.00（–0.05~0.05）	5.20（4.64~6.18）	1.66（1.41~2.01）	–3.67（–3.99~–3.35）
撒哈拉以南非洲东部	179.54（157.82~199.64）	179.61（157.97~199.84）	0.00（–0.01~0.00）	7.55（2.29~14.74）	3.74（2.44~6.63）	–2.22（–2.28~–2.17）
高收入亚太地区	317.65（284.45~351.28）	312.02（280.79~343.60）	–0.07（–0.15~0.02）	3.86（3.14~4.34）	0.79（0.62~1.04）	–4.98（–5.35~–4.62）
高收入北美	190.11（169.97~211.34）	189.71（171.02~210.01）	0.01（–0.01~0.03）	2.81（2.45~3.05）	1.10（0.97~1.35）	–2.95（–3.34~–2.55）
北非和中东	259.10（230.73~287.41）	269.42（239.68~297.58）	0.13（0.12~0.14）	18.75（8.45~26.55）	5.99（4.76~7.42）	–3.62（–3.72~–3.52）
大洋洲	176.29（155.51~197.29）	177.71（155.25~199.25）	0.02（0.01~0.04）	10.28（4.03~14.99）	9.00（4.35~13.32）	–0.41（–0.64~–0.19）
南亚	179.43（159.06~199.59）	187.82（167.12~209.07）	0.15（0.09~0.21）	7.41（4.67~9.87）	3.63（2.62~5.02）	–2.32（–2.47~–2.16）
东南亚	177.60（156.19~197.24）	179.93（158.29~199.55）	0.04（0.03~0.05）	8.03（4.06~10.80）	4.09（3.36~5.04）	–2.17（–2.27~–2.08）
南拉丁美洲	154.22（137.08~170.19）	163.27（147.61~180.11）	0.20（0.17~0.22）	4.34（3.65~5.07）	2.47（2.04~3.00）	–1.85（–2.21~–1.49）
撒哈拉以南非洲南部	248.57（219.52~280.31）	254.11（225.18~285.14）	0.07（0.06~0.07）	2.68（2.17~3.44）	2.16（1.46~2.86）	–0.69（–0.89~–0.49）
热带拉丁美洲	222.17（199.77~244.37）	194.90（176.19~213.75）	–0.43（–0.45~–0.40）	5.26（4.51~6.06）	3.04（2.47~3.68）	–1.80（–2.03~–1.56）
西欧	293.27（266.60~318.48）	298.44（269.05~326.88）	0.05（0.00~0.09）	3.18（2.75~3.44）	0.89（0.74~1.06）	–4.08（–4.58~–3.57）
撒哈拉以南非洲西部	206.51（182.25~231.24）	207.94（183.93~231.93）	0.02（0.01~0.04）	9.22（2.74~13.91）	5.96（3.80~8.25）	–1.40（–1.52~–1.27）

（续表 1）

项目	标准化 DALYs 率			标准化 YLDs 率		
	1990 年（1/10 万）	2021 年（1/10 万）	AAPC（95%*CI*）（%）	1990 年（1/10 万）	2021 年（1/10 万）	AAPC（95%*CI*）（%）
全球	750.30（440.94~960.11）	345.24（288.34~422.16）	−2.48（−2.51~−2.46）	13.80（7.98~21.28）	14.25（8.27~21.88）	0.11（0.09~0.12）
性别						
女性	653.77（361.07~843.73）	314.77（246.00~381.74）	−2.35（−2.42~−2.29）	13.52（7.75~20.90）	14.12（8.10~21.71）	0.14（0.13~0.15）
男性	840.45（452.13~1165.71）	373.74（294.98~485.29）	−2.58（−2.61~−2.56）	14.04（8.19~21.57）	14.36（8.36~22.01）	0.07（0.06~0.09）
SDI 水平						
高 SDI	326.39（283.76~357.66）	101.70（87.06~118.34）	−3.70（−3.81~−3.59）	17.93（10.56~27.08）	17.88（10.52~27.30）	−0.01（−0.02~0.00）
高 − 中 SDI	783.96（558.45~962.93）	204.05（171.77~239.89）	−4.25（−4.42~−4.08）	14.87（8.72~22.86）	15.87（9.42~24.02）	0.20（0.15~0.25）
中 SDI	768.69（487.96~1009.29）	286.65（241.63~342.81）	−3.14（−3.29~−2.99）	13.22（7.61~20.41）	14.46（8.48~21.98）	0.29（0.27~0.3）
低 − 中 SDI	796.79（430.97~1074.70）	381.65（302.67~476.97）	−2.38（−2.49~−2.27）	12.33（7.12~19.05）	13.12（7.64~20.15）	0.20（0.18~0.22）
低 SDI	860.62（324.42~1252.88）	488.54（349.65~658.02）	−1.78（−1.88~−1.69）	11.49（6.33~18.14）	12.13（6.82~18.86）	0.18（0.16~0.20）
地区：						
安第斯拉丁美洲	871.67（478.13~1128.92）	360.59（278.13~454.80）	−2.81（−3.06~−2.57）	14.18（8.20~21.92）	15.13（8.76~22.92）	0.21（0.18~0.25）
澳大拉西亚	180.95（165.96~199.09）	75.26（60.82~90.15）	−2.80（−2.95~−2.65）	14.13（8.33~21.12）	14.87（8.79~21.95）	0.17（0.14~0.20）
加勒比海	860.63（654.68~1067.15）	594.06（374.75~982.65）	−1.19（−1.37~−1.00）	14.21（8.39~21.59）	13.30（7.50~20.44）	−0.22（−0.24~−0.20）
中亚	417.57（363.70~471.60）	423.52（336.81~519.76）	0.03（−0.37~0.42）	18.34（10.38~28.76）	19.85（11.07~30.88）	0.26（0.23~0.28）
欧洲中部	535.78（461.97~595.51）	143.86（120.48~167.77）	−4.06（−4.49~−3.62）	17.55（10.86~25.70）	18.51（11.40~27.04）	0.16（0.12~0.19）
中拉丁美洲	476.47（421.91~537.81）	390.66（308.43~492.21）	−0.67（−0.92~−0.41）	15.56（9.01~23.98）	17.45（10.38~26.46）	0.37（0.34~0.40）
撒哈拉以南非洲中部	628.73（203.49~1126.97）	288.04（186.10~458.16）	−2.48（−2.56 ~−2.39）	11.65（5.97~18.62）	12.33（6.89~19.30）	0.18（0.16~0.19）
东亚	962.04（614.30~1322.94）	241.17（191.48~305.04）	−4.37（−4.65~−4.1）	12.47（7.09~19.59）	14.41（8.46~21.84）	0.46（0.44~0.48）
东欧	463.92（410.99~551.64）	150.60（126.77~179.24）	−3.62（−3.94 ~−3.29）	16.89（10.22~24.78）	16.64（9.90~24.79）	−0.05（−0.07 ~−0.02）
撒哈拉以南非洲东部	668.98（200.64~1291.08）	334.69（214.90~585.93）	−2.19（−2.25~−2.14）	10.84（5.87~17.19）	11.11（6.11~17.62）	0.08（0.07~0.09）
高收入亚太地区	344.78（279.67~392.25）	82.88（68.11~103.25）	−4.50（−4.81~−4.19）	20.16（11.39~31.00）	20.21（11.44~30.74）	0.00（−0.05~0.06）
高收入北美	243.19（212.07~263.27）	100.75（88.02~118.62）	−2.77（−2.94~−2.59）	15.41（9.45~22.69）	14.99（8.99~22.51）	−0.08（−0.14~−0.02）
北非和中东	1670.33（755.19~2355.80）	539.99（431.98~661.97）	−3.58（−3.68~−3.48）	16.83（9.55~25.65）	17.66（10.15~26.71）	0.15（0.14~0.16）
大洋洲	895.31（342.09~1311.21）	786.51（364.80~1169.36）	−0.42（−0.57~−0.26）	11.23（6.16~17.69）	11.18（5.92~17.80）	−0.01（−0.03~0.00）
南亚	652.50（414.83~870.95）	324.04（234.07~448.15）	−2.26（−2.42~−2.11）	11.82（6.91~18.08）	12.85（7.58~19.44）	0.28（0.24~0.31）
东南亚	708.51（354.57~951.89）	364.01（298.07~447.05）	−2.15（−2.24~−2.05）	11.86（6.77~18.43）	12.13（6.84~18.83）	0.07（0.06~0.08）
南拉丁美洲	386.08（324.42~452.41）	224.37（186.05~272.12）	−1.78（−2.14~−1.42）	11.58（6.85~17.90）	13.02（7.83~19.48）	0.4（0.33~0.46）
撒哈拉以南非洲南部	239.92（195.26~304.84）	195.26（135.75~257.04）	−0.66（−0.84~−0.48）	13.58（7.11~21.79）	14.49（7.75~22.60）	0.20（0.18~0.23）
热带拉丁美洲	470.57（403.47~544.03）	275.39（224.81~331.72）	−1.76（−2.00~−1.52）	14.30（8.08~22.34）	13.99（8.21~21.15）	−0.07（−0.09~−0.05）
西欧	285.35（247.62~308.59）	90.56（76.37~106.50）	−3.67（−4.09~−3.25）	19.87（11.53~29.92）	20.31（11.87~30.97）	0.06（0.01~0.10）
撒哈拉以南非洲西部	802.14（235.79~1218.58）	520.37（326.58~724.49）	−1.38（−1.51~−1.26）	12.29（6.69~19.37）	12.93（7.16~20.10）	0.17（0.16~0.17）

注：SDI= 低社会人口学指数，DALYs= 伤残调整寿命年，YLDs= 伤残损失寿命年，AAPC= 平均年度变化百分比。

低（图 1）。

2.3 1990—2021 年先天性心脏缺陷健康不平等分析

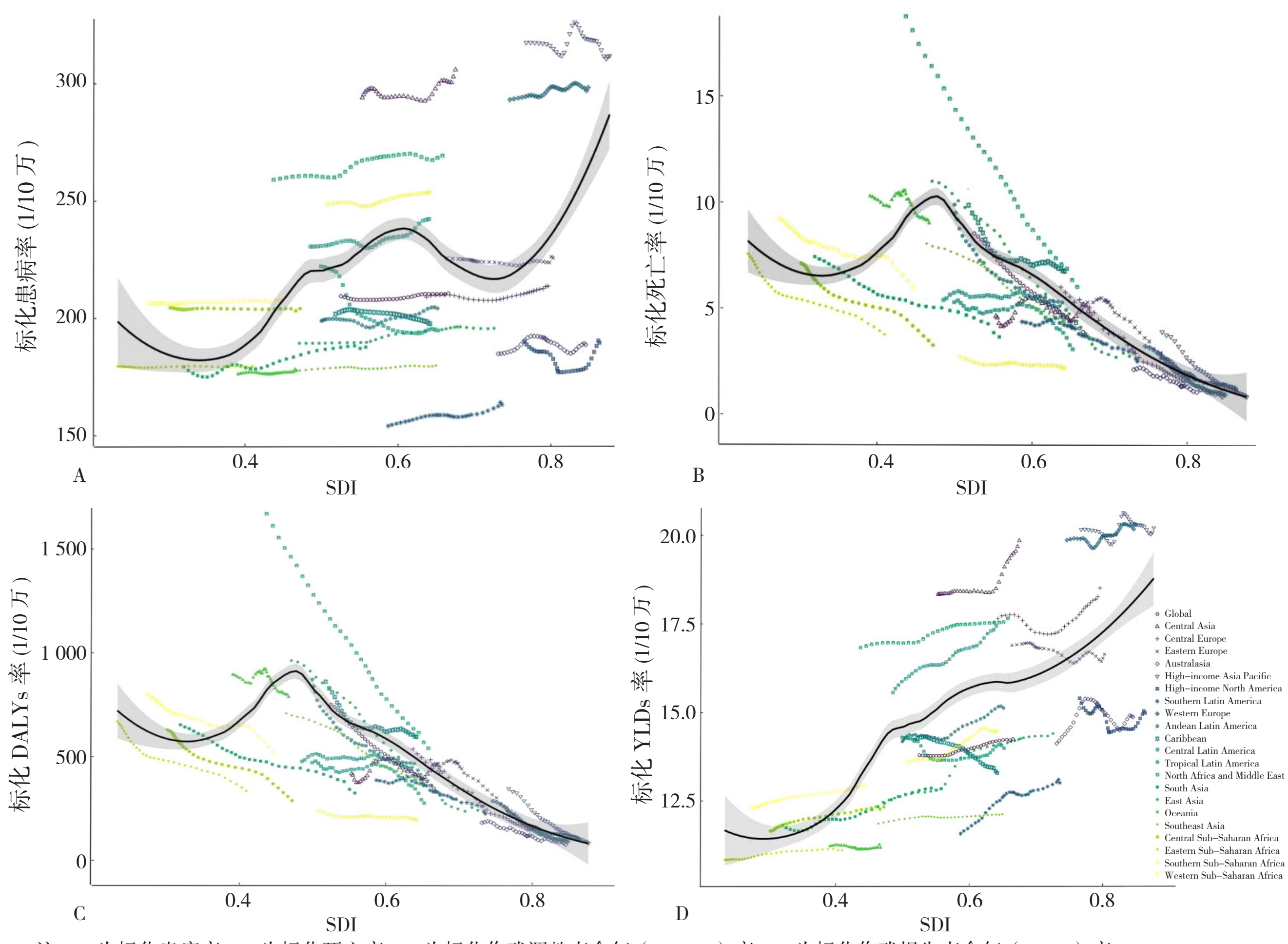
1990—2021 年，各国间的先天性心脏缺陷疾病负担呈现出与 SDI 密切相关的健康不平等现象。具体来说，较高的先天性心脏缺陷疾病负担不成比例地集中于 SDI 较低的国家和地区。随着时间的推移，这种健康不平等的程度有所增加。在这段时间内，先天性心脏缺陷的死亡率、DALYs 率的集中指数均有所上升，从 1990 年的 −0.27 增加至 2021 年的 −0.39。此外，死亡率及 DALYs 率的不平等斜率分别从 −16 下降至 −6 和从 −1431 下降至 −535。总体而言，尽管先天性心脏缺陷的绝对健康不平等有所下降，但相对健康不平等却呈现出增加的趋势（图 2）。

2.4 1990—2021 年先天性心脏缺陷的优化空间分析

前沿分析法结果显示，与理论边界存在最大实际差距的国家和地区包括阿富汗、托克劳、海地、纽埃和也门，其中前沿分析 DALYs 率时显示，高 SDI 国家和地区，如摩纳哥、立陶宛、瑞士等，相对于其发展水平存在较高的“有效差异”，即观察到的疾病负担与潜在可实现的最低疾病负担之间有较大差距，这表明这些国家或地区在减轻先天性心脏缺陷疾病负担方面仍有较大的提升空间（图 3）。

2.5 2022—2050 年全球先天性心脏缺陷疾病负担预测

到 2050 年，全球先天性心脏缺陷患病、死



注：A 为标化患病率，B 为标化死亡率，C 为标化伤残调整寿命年（DALYs）率，D 为标化伤残损失寿命年（YLDs）率。

图 1 1990—2021 年先天性心脏缺陷标化率与 SDI 的关系

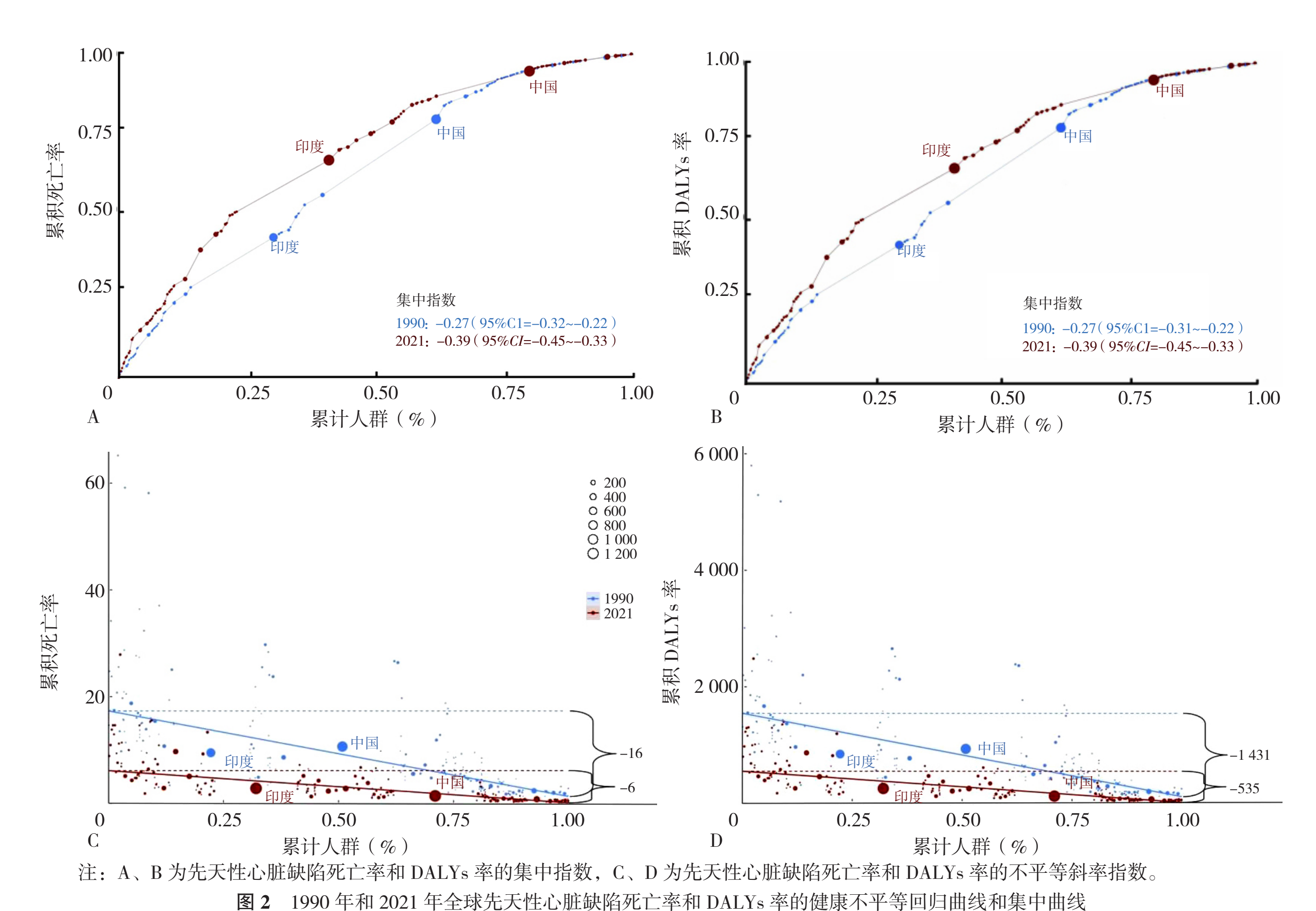
Figure 1 Relationship between age-standardised rate of congenital heart defects and SDI,1990-2021

亡、DALYs、YLDs 数预计将分别达到 1 915.73 万（95%UI=809.86 万 ~3 021.60 万）、9.08 万（95%UI=0.15 万 ~40.65 万）、836.49 万人年（95%UI=26.21 万人年 ~1 754.66 万人年）和 121.10 万人年（95%UI=44.15 万人年 ~198.05 万人年），同时标化患病、死亡、DALYs、YLDs 率预计将达到 218.24/10 万（95%UI=88.31/10 万 ~348.17/10 万）、0.91/10 万（95%UI=0.01/10 万 ~4.33/10 万）、118.48/10 万（95%UI=2.67/10 万 ~250.43/10 万）、14.73/10 万（95%UI=5.17/10 万 ~24.30/10 万）。就性别而言，男性的疾病负担下降幅度要大于女性。这些预测表明全球先天性心脏缺陷疾病负担将持续下降，但仍存在显著的性别和地区差异（图 4）。

3 讨论

本研究采用 GBD 2021 的数据系统分析了全球、21 个地区和 204 个国家层面先天性心脏缺陷的疾病负担差异，和既往研究得到了相符的结论[6-7，15]。此外，本文通过前沿、健康不平等和预测分析，进一步探讨了先天性心脏缺陷的疾病负担情况。1990—2021 年，虽然全球先天性心脏缺陷的标化患病率和 YLDs 率略有上升，标化死亡、DALYs 率下降，但考虑医疗诊断技术的进步及广泛普及，全球先天性心脏缺陷的疾病负担实际上呈下降趋势，且预测分析显示在未来 30 年将持续下降。在性别方面，男性群体先天性心脏缺陷疾病负担较重。此外，SDI、地区及国家层面的分析结果显示先天性心脏缺陷疾病负担最重的分别为低 SDI 地区、大洋洲地区及阿富汗，值得注意的是，虽然中亚地区疾病负担基数不大，但其是唯一呈上升趋势的地区。健康不平等分析显示过去 32 年先天性心脏缺陷的绝对健康不平等有所下降，但相对健康不平等却有所增加。此外，前沿分析提示，即使部分国家的社会经济状况相似，但其先天性心脏缺陷疾病负担也存在很大差异，这表明通过采用最佳做法和预防战略来改善健康结果的潜力巨大。

先天性心脏缺陷患病率的增加受到多方面因素的影响，一方面，随着生育模式改变，越来越多的妇女推迟生育年龄，高龄孕产妇有所增加[16]，同时全球医疗的发展和普及带来了先天性心脏缺陷检出的显著进步，先



注：A、B 为先天性心脏缺陷死亡率和 DALYs 率的集中指数，C、D 为先天性心脏缺陷死亡率和 DALYs 率的不平等斜率指数。

图 2 1990 年和 2021 年全球先天性心脏缺陷死亡率和 DALYs 率的健康不平等回归曲线和集中曲线

Figure 2 Health inequality regression and concentration curves for the mortality and DALYs rate of congenital heart defects in 1990 and 2021

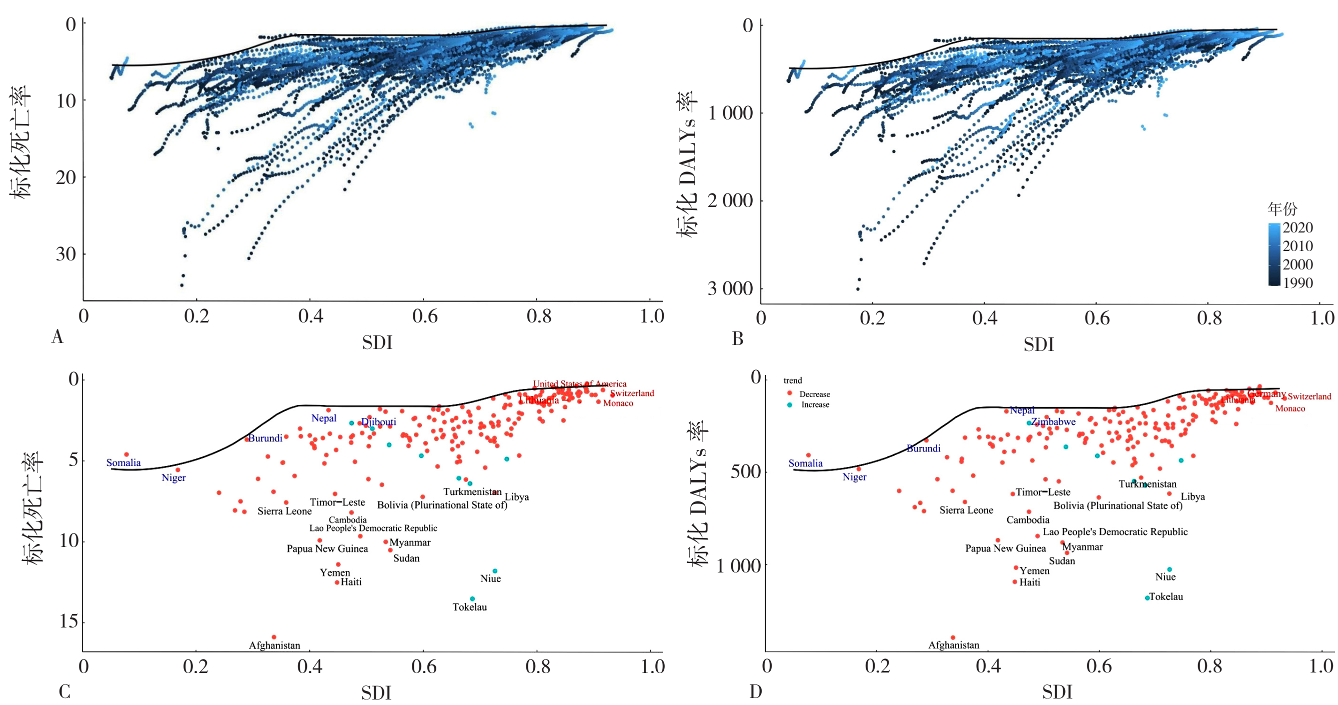
天性心脏缺陷在孕期及出生后更容易被诊断。另一方面，由于法律政策、宗教约束的变化，优生优育和自愿流产较前普及，也使得许多严重的先天性心脏缺陷患儿减少。综合来看，本研究提示的全球先天性心脏缺陷患病率的增加主要考虑是检出率的增加，而不是真正的患者数量增加。同时，男性承担更重的先天性心脏缺陷疾病负担可能与性别之间的生物学、激素状态差异和胎儿压力等因素相关，但目前仍缺乏证据表明上述差异[17]。此外，由于全球不同国家和地区长期的系统性不平等、结构性障碍不同、健康的经济社会决定因素等[18]差异导致了 SDI 与先天性心脏缺陷疾病负担的相关性及健康不平等的扩大，但仍有很大的改进空间。

目前先天性心脏缺陷仍然是全球 5 岁以下出生缺陷儿童死亡的主要原因[19]，决策者应充分考虑性别、年龄、SDI 水平及地区等因素，制定更有针对性的个体化医疗，获得和接受护理是先天性心脏缺陷存活率的潜在重要预测因素[20]，应更加合理的分配医疗资源，提高远程保健能力，增加较低 SDI 地区的医疗基本设施及专业人员[21]，减少不同地区的先天性心脏缺陷疾病负担差距。同时，医疗工作者应继续加强产前及产后诊断，确保手术干预的及时性，提高护理质量，强调多学科合作的重要性，以改善区域卫生条件并扩大先天性心脏缺陷的监测和筛查范围。

本研究有以下几个局限性。首先，经济发展水平不发达的地区可能由于流行病学统计能力不足而遗漏病例。其次，先天性心脏缺陷诊断标准的差异可能导致统计口径不一。再次，由于 GBD 的局限性，不能具体分析不同先天性心脏缺陷类型的负担，也不能分析先天性心脏缺陷的风险因素，只能笼统计算总体疾病负担，同时 GBD 中低收入国家的原始数据有限，部分数据来自 SDI 较高地区数据进行的分析，这可能夸大一些低 SDI 国家的先天性心脏缺陷情况[7]。最后，由于 GBD 特定原因死亡率框架将每例死亡归为单一根本原因[22]，使得老年群体中由于先天性心脏缺陷晚期并发症如肺动脉高压、心力衰竭等引起的死亡可能不被包括在内。这些因素共同影响了分析的可靠性。

4 小结

本研究结果显示，1990—2021 年先天性心脏缺陷的全球疾病负担呈下降趋势，男性高于女性，在低 SDI



注：A 为标化死亡率，B 为标化 DALYs 率，C 为标化死亡率，D 为标化 DALYs 率。C 和 D 中点代表国家和地区，边界以纯黑色划定；黑色字体用于标注有效差异最大的前 15 个国家；红色字体用于标记具有高 SDI 和相对于其发展水平的较高有效差异的国家和地区的示例；蓝色字体用于标记具有低 SDI 和低有效差异的前沿国家的示例；橙点表示先天性心脏缺陷标化率从 1990—2021 年下降；绿点表示先天性心脏缺陷标化率从 1990—2021 年上升。

图 3 基于 1990—2021 年 204 个国家和地区 SDI 和先天性心脏缺陷标准化率的前沿分析

Figure 3 Frontier analysis based on the SDI and age-standardised rate of congenital heart defects in 204 countries and regions，1990-2021

注：A 表示患病，B 表示死亡，C 表示 DALYs，D 表示 YLDs。

图 4 2022—2050 年全球先天性心脏缺陷疾病负担预测趋势

Figure 4 Predicted trends in number and age-standardised rate of congenital heart defects at the global level，2022-2050

地区观察到疾病负担最高，不同国家和地区存在较大差异，且儿童及青少年有着较高的疾病负担，提示应关注于先天性心脏缺陷的整个生命周期，加快整合先天性心脏缺陷患者儿童向青少年的过度[23]，致力于减少先天性心脏缺陷晚期并发症和合并症的发生及进展等以减轻先天性心脏缺陷的疾病负担。

作者贡献：张冰清、王忠凯和彭云珠负责研究设计、文章撰写和修改；吴长勇负责数据分析和图片绘制；孙煌和李锐洁负责数据校对和研究设计；刘文洁负责数据的校对；骆怡哗和郑丽慧负责数据的收集与整理；彭云珠负责论文的质量控制并进行最终修订，对论文负责；所有作者已确认论文终稿。

本文无利益冲突。

张冰清 https://orcid.org/0009-0008-2997-1413

王忠凯 https://orcid.org/0009-0004-0213-7665

彭云珠 https://orcid.org/0009-0009-7726-1253

参考文献

[1] International SoCIety for Nomenclature of Paediatric and Congenital Heart Disease [EB/OL].(2022-05-22)[2024-11-17]. http://ipccc.net/ipccc-download-form/.

[2] DILLER G P, ARVANITAKI A, OPOTOWSKY A R, et al. Lifespan perspective on congenital heart disease research JACC state-of-the-art review [J]. J Am Coll Cardiol, 2021, 77 (17): 2219-2235. DOI: 10.1016/j.jacc.2021.03.012.

[3] LIU Y J, CHEN S, ZÜHLKE L, et al. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970-2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies [J]. Int J Epidemiol, 2019, 48 (2): 455-463. DOI: 10.1093/ije/dyz009.

[4] LUDOMIRSKY A B, BUCHOLZ E M, NEWBURGER J W. Association of financial hardship because of medical bills with adverse outcomes among families of children with congenital heart disease [J]. JAMA Cardiol, 2021, 6 (6): 713-717. DOI: 10.1001/jamacardio.2020.6449.

[5] COLLABORATORS G 2 U M. Global, regional, and national progress towards Sustainable Development Goal 3.2 for neonatal and child health: all-cause and cause-specific mortality findings from the Global Burden of Disease Study 2019[J]. Lancet, 2021, 398(10303): 870-905. DOI: 10.1016/S0140-6736 (21) 01207-1.

[6] COLLABORATORS G 2 C H D. Global, regional, and national burden of congenital heart disease, 1990-2017: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017 [J]. Lancet Child Adolesc Health, 2020, 4 (3): 185-200. DOI: 10.1016/S2352-4642 (19) 30402-X.

[7] SU Z H, ZOU Z Y, HAY S I, et al. Global, regional, and national time trends in mortality for congenital heart disease, 1990-2019: an age-period-cohort analysis for the Global Burden of Disease 2019 study [J]. EClinicalMedicine, 2022, 43: 101249. DOI: 10.1016/j.eclinm.2021.101249.

[8] COLLABORATORS G 2 D A I. Global incidence, prevalence, years lived with disability(YLDs), disability-adjusted life-years(DALYs), and healthy life expectancy (HALE) for 371 diseases and injuries in 204 countries and territories and 811 subnational locations, 1990-2021: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021 [J]. Lancet, 2024, 403 (10440): 2133-2161. DOI: 10.1016/S0140-6736 (24) 00757-8.

[9] COLLABORATORS G 2 A M. Global, regional, and national mortality among young people aged 10-24 years, 1950-2019: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2019 [J]. Lancet, 2021, 398 (10311): 1593-1618. DOI: 10.1016/S0140-6736 (21) 01546-4.

[10] 廖星雨，田思雨，陈敏. 1990—2021年中国与全球不同性别早发型结直肠癌的疾病负担和危险因素及预测研究[J]. 中国全科医学，2025，28 (8)：1004-1011.

[11] WONG M C S, HUANG J J, CHAN P S F, et al. Global incidence and mortality of gastric cancer, 1980-2018 [J]. JAMA Netw Open, 2021, 4 (7): e2118457. DOI: 10.1001/jamanetworkopen.2021.18457.

[12] LOVIE A D. Who discovered Spearman's rank correlation? [J]. Br J Math Stat Psychol, 1995, 48 (2): 255-269. DOI: 10.1111/j.2044-8317.1995.tb01063.x.

[13] XIE Y, BOWE B, MOKDAD A H, et al. Analysis of the Global Burden of Disease study highlights the global, regional, and national trends of chronic kidney disease epidemiology from 1990 to 2016 [J]. Kidney Int, 2018, 94 (3): 567-581. DOI: 10.1016/j.kint.2018.04.011.

[14] HU B, FENG J, WANG Y H, et al. Transnational inequities in cardiovascular diseases from 1990 to 2019: exploration based on the global burden of disease study 2019 [J]. Front Public Health, 2024, 12: 1322574. DOI: 10.3389/fpubh.2024.1322574.

[15] BAI Z H, HAN J R, AN J, et al. The global, regional, and national patterns of change in the burden of congenital birth defects, 1990-2021: an analysis of the global burden of disease study 2021 and forecast to 2040 [J]. EClinicalMedicine, 2024, 77: 102873. DOI: 10.1016/j.eclinm.2024.102873.

[16] VAN DER LINDE D, KONINGS E E M, SLAGER M A, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis [J]. J Am Coll Cardiol, 2011, 58 (21): 2241-2247. DOI: 10.1016/j.jacc.2011.08.025.

[17] PUGNALONI F, FELICI A, CORNO A F, et al. Gender differences in congenital heart defects: a narrative review [J]. Transl Pediatr, 2023, 12 (9): 1753-1764. DOI: 10.21037/tp-23-260.

[18] LOPEZ K N, BAKER-SMITH C, FLORES G, et al. Addressing social determinants of health and mitigating health disparities across the lifespan in congenital heart disease: a scientific statement from the American heart association [J]. J Am Heart Assoc, 2022, 11 (8): e025358. DOI: 10.1161/JAHA.122.025358.

[19] 任佳，李俊利，朱华. 心脏生物标志物在潜伏青紫型先天性心脏病中的研究进展[J]. 内蒙古医学杂志，2022，54 (3)：292-294. DOI：10.16096/J.cnki.nmgyxzz.2022.54.03.013.

[20] BEST K E, VIEIRA R, GLINIANAIA S V, et al. Socio-economic inequalities in mortality in children with congenital heart disease:



a systematic review and meta-analysis［J］. Paediatr Perinat Epidemiol，2019，33（4）：291-309. DOI：10.1111/ppe.12564.

［21］MARMECH E，BARKALLAH O，SELMI I，et al. Congenital heart disease：Epidemiological，genetic and evolutive profil［J］. Tunis Med，2024，102（9）：576-581. DOI：10.62438/tunismed.v102i9.5060.

［22］ROTH G A，MENSAH G A，JOHNSON C O，et al. Global burden of cardiovascular diseases and risk factors，1990-2019：update from the GBD 2019 study［J］. J Am Coll Cardiol，2020，76（25）：2982-3021. DOI：10.1016/j.jacc.2020.11.010.

［23］BOUMA B J，MULDER B J M. Changing landscape of congenital heart disease［J］. Circ Res，2017，120（6）：908-922. DOI：10.1161/CIRCRESAHA.116.309302.

（收稿日期：2025-01-10；修回日期：2025-02-28）

（本文编辑：毛亚敏）